



► El Dr. Víctor Ortega, director asociado del Centro para Medicina Personalizada de Clínica Mayo.

Qué es el mapeo genético, que podría decirle de qué se enfermará

Cristina Pérez

¿Qué pasaría si fuera posible combinar información sobre su estilo de vida con datos genéticos para conocer el riesgo de desarrollar enfermedades específicas, detectarlas a tiempo o incluso prevenirlas? Lo que parecía ciencia ficción está comenzando a ser una realidad gracias a los avances en medicina personalizada, ofreciendo una nueva era en el cuidado de la salud.

Según el Dr. Víctor Ortega, director asociado del Centro para Medicina Personalizada de Clínica Mayo, las guías de bienestar hechas a medida son cada vez más factibles gracias a tecnologías avanzadas de mapeo genómico. Estas herramientas permiten analizar todo el genoma para desarrollar pronósticos precisos y personalizados, marcando un antes y un después en la manera de prevenir y tratar enfermedades.

Qué es el mapeo genético para saber si podría tener cáncer según un médico de Clí-

nica Mayo

Las puntuaciones genómicas complejas, obtenidas al analizar miles de variantes en el ADN de una persona, están revolucionando la medicina. Estas herramientas avanzadas tienen el potencial de predecir riesgos de enfermedades graves como problemas cardíacos, diabetes, asma y ciertos tipos de cáncer, marcando un hito en la prevención y el diagnóstico temprano.

La puntuación de riesgo poligénico, que evalúa la probabilidad de desarrollar ciertas enfermedades a partir de pequeñas variantes en el genoma, no diagnostica, pero permite tomar decisiones informadas sobre el estilo de vida y realizar exámenes espe-

cíficos. Sin embargo, factores como el entorno y el estilo de vida también influyen en los resultados, mostrando que la genética no lo es todo.

En conversación con **Qué Pasa**, el Dr. Ortega, neumólogo y científico genómico, destaca cómo estos avances están transformando la medicina de precisión, que utiliza tecnologías avanzadas para entender la conexión entre genes y enfermedades. Recientes avances han permitido predecir la respuesta a antidepressivos, identificar riesgos genéticos de Covid-19 grave y desarrollar estrategias terapéuticas para el cáncer de médula ósea.

¿Qué tan accesibles son actualmente las

tecnologías de mapeo genómico para el público? ¿Cuánto tiempo estima que tomará implementar un sistema accesible para toda la población?

Es una buena pregunta. Las tecnologías de mapeo genómico han avanzado significativamente en los últimos 20 años, permitiendo mapear el genoma completo, pero su implementación masiva y accesible, como las puntuaciones de riesgo poligénico, sigue siendo un desafío. Estas puntuaciones proporcionan información sobre el riesgo de desarrollar enfermedades, pero aún falta determinar cómo actuar frente a esos resultados, como en el caso de un alto riesgo de cáncer de mama. Es crucial establecer protocolos clínicos claros para traducir estas puntuaciones en acciones médicas concretas.

Actualmente, servicios como 23andMe y Ancestry.com ofrecen puntuaciones, pero no

orientan sobre qué hacer con esos datos. Clínica Mayo trabaja para integrar estas puntuaciones en la práctica clínica a través del programa Tapestry, que ha incorporado a 100.000 personas en los últimos tres años. Este esfuerzo busca correlacionar los datos genéticos con las fichas de salud electrónicas, permitiendo un mejor entendimiento y desarrollo de directrices específicas.

Se espera contar con los primeros puntajes iniciales dentro de un año y expandirlos rápidamente en los siguientes dos o tres años. Además, se planean alianzas externas para implementar estas tecnologías de manera más amplia una vez que se verifiquen y validen las distintas puntuaciones de riesgo, avanzando hacia un sistema accesible y efectivo para toda la población.

Si dos personas comparten un mismo perfil genético de riesgo, ¿Cómo puede el estilo de vida alterar su destino de salud?

Esa es una gran pregunta. El estilo de vida puede jugar un papel crucial en la salud, incluso cuando dos personas comparten el mismo perfil genético de riesgo. Según las guías de la Asociación Americana del Corazón, las personas con puntuaciones de riesgo poligénico altas tienen un riesgo similar al de quienes poseen variantes genéticas mendelianas raras asociadas con enfermedades cardiovasculares familiares.

Ante este escenario, es importante recomendar modificaciones en el estilo de vida para quienes tienen un alto riesgo genético. Sin embargo, estas recomendaciones deben hacerse con cautela, ya que los puntajes no son perfectos: hay personas con puntuaciones altas que nunca desarrollan enfermedades y otras con puntuaciones bajas que sí enfrentan riesgos significativos.

Por lo tanto, aunque los puntajes son una herramienta útil, aún necesitan perfeccionarse para proporcionar un panorama más preciso. Es fundamental interpretar estos resultados con cuidado y no basar decisiones únicamente en ellos, evitando conclusiones simplistas sobre el impacto del estilo de vida frente a factores genéticos.

¿Cuáles son los mayores retos éticos o tecnológicos en la implementación masiva de la genómica en la medicina clínica?

La privacidad es uno de los principales retos éticos de la genómica clínica, especialmente considerando su impacto en la empleabilidad y asegurabilidad de las personas. En instituciones como la Clínica Mayo, la información genética se maneja con estrictas medidas de seguridad, accesible solo para médicos e investigadores internos. Sin embargo, la ciberseguridad se vuelve crucial a medida que más organizaciones adoptan la genómica, garantizando que los datos genéticos sean utilizados únicamente para decisiones médicas individuales.

Desde el punto de vista tecnológico, el alto costo y la complejidad del análisis de datos genéticos son barreras significativas. La cantidad masiva de datos generados requiere sistemas capaces de procesarlos, almace-



► Desde el punto de vista tecnológico, el alto costo y la complejidad del análisis de datos genéticos son barreras significativas.

narlos y presentarlos de manera comprensible para los médicos. Actualmente, algunos sistemas intentan resolver este problema proporcionando directrices claras para interpretar los resultados, pero la falta de formación en estas herramientas por parte del personal médico es un obstáculo adicional.

La integración efectiva de la genómica en la medicina requiere una infraestructura robusta que incluya asesores genéticos capacitados. En la Clínica Mayo, programas como la Unidad de Pruebas y Asesoramiento Genéticos ayudan a médicos y pacientes a comprender y actuar sobre los resultados, marcando un camino para el desarrollo de modelos replicables. Este enfoque busca abordar los desafíos éticos, educativos y tecnológicos para garantizar que la genómica sea accesible y útil en la práctica clínica.

¿Podría compartir un ejemplo de cómo las pruebas genómicas han cambiado el cur-

so del tratamiento de un paciente?

Un ejemplo del impacto de las pruebas genómicas en el tratamiento es la fibrosis quística, una enfermedad genética autosómica recesiva común, especialmente en personas de ascendencia europea. Se han identificado cientos de variantes genéticas que la causan, siendo la más común la mutación FDL 508. En la última década, estos descubrimientos han permitido desarrollar tratamientos que se unen a la proteína defectuosa generada por estas mutaciones, transformando una enfermedad previamente fatal en una condición manejable con terapias que cambian la vida de los pacientes.

Estos avances han sido posibles gracias a la identificación precisa de las variantes genéticas responsables de la enfermedad. Por ejemplo, los tratamientos personalizados basados en estas mutaciones han revolucionado el manejo de la fibrosis quística, como lo experimentaron los pacientes con los que

trabajé anteriormente en Carolina del Norte y con quienes colaboro actualmente en la Clínica Mayo.

Un momento clave fue cuando el presidente Obama presentó la Iniciativa de Medicina de Precisión, destacando a un paciente con fibrosis quística durante su discurso del estado de la Unión como ejemplo de los beneficios de secuenciar el genoma completo. Este enfoque también ha permitido identificar genes asociados a otras enfermedades, como el asma, que ahora son objetivos para desarrollar tratamientos biológicos específicos.

Estos avances no solo mejoran el diagnóstico y la evaluación de riesgos, sino que también abren la puerta al desarrollo de fármacos que traten enfermedades existentes y, en el futuro, permitan interceptarlas antes de que se manifiesten. Aunque este objetivo aún está por alcanzarse, representa un horizonte prometedor para la medicina personalizada. ●